

NHẬN DẠNG GIEN GÂY TẬT NÚT ĐỐT SỐNG

Các nhà nghiên cứu thuộc Trường Đại học McGill (Canada) đã nhận dạng gen gây tật nứt đốt sống, một dị tật bẩm sinh do khiếm khuyết trong sự hình thành ống tủy sống của bào thai. Cứ 1.000 ca sinh thì có 1 đến 2 ca bị tật này.

Nhóm nghiên cứu do Giáo sư Philippe Gros dẫn đầu đã nhận dạng 3 đột biến của gen VANGL1 là yếu tố nguy cơ gây dị tật ở ống tủy sống của người. Họ đã nghiên cứu tật nứt đốt sống ở chuột trong hơn 10 năm và là những người đầu tiên tạo bản sao của gen này để thực hiện nghiên cứu trong phòng thí nghiệm trước khi tiến hành các thử nghiệm lâm sàng ở người.

Các kết quả này không ảnh hưởng đến việc điều chế thuốc nhưng có thể tác động đến việc chẩn đoán hay đánh giá các nguy cơ gây bệnh.

Các nghiên cứu trước đây từng chứng minh rằng việc bổ sung acid folic trong thời gian mang thai giúp giảm 50 đến 70% nguy cơ sinh con bị tật nứt đốt sống.

V.S